

SINDROME DI CUSHING:
UNA GUIDA PER PAZIENTI E FAMILIARI

I contenuti di questo opuscolo non sostituiscono il consiglio medico.
Se ha dubbi sulla sua salute, consulti il suo medico.

RECORDATI RARE DISEASES
Focused on the Few

COS'È LA SINDROME DI CUSHING?

La sindrome di Cushing endogena è una malattia endocrina rara dovuta a un'**eccessiva produzione, da parte del corpo, dell'ormone cortisolo.**[1,2]

Il cortisolo è prodotto dalle ghiandole surrenali, che si trovano sopra i reni, e svolge tante importanti funzioni biologiche tra cui:[3]



Regola la pressione



Regola i livelli di zuccheri nel sangue



Aiuta il corpo a rispondere allo stress e agli stimoli dolorosi

Si stima che la sindrome di Cushing endogena colpisca circa **9.000 – 40.000 nuovi individui ogni anno**[2] e che, a livello globale, ne siano affetti **40 individui su un milione.**[4]

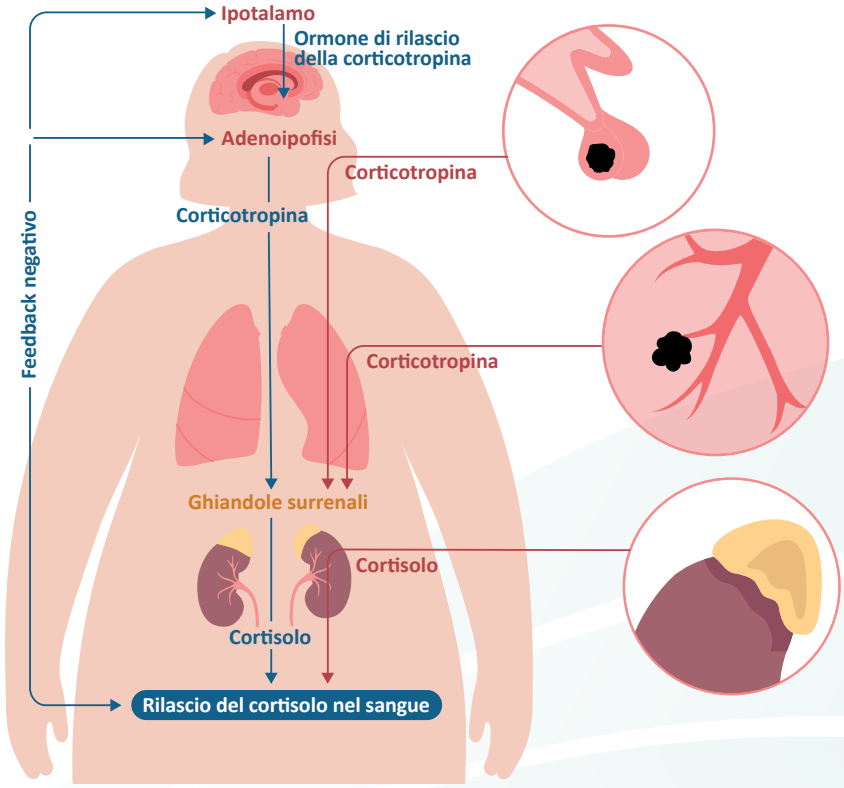
La sindrome di Cushing colpisce prevalentemente in età adulta, **tra i 30 e i 40 anni, e 3 pazienti su 4 sono donne.**[1]



QUALI SONO LE CAUSE DELLA MALATTIA?

In circa 8 casi su 10, la sindrome di Cushing è legata a un'**eccessiva secrezione dell'ormone ACTH,** che stimola la produzione di cortisolo da parte delle ghiandole surrenali. Questo squilibrio è spesso associato alla presenza di piccole formazioni benigne a livello dell'**ipofisi**, una ghiandola situata alla base del cervello. Più raramente, l'origine è da ricondurre a tumori in altri organi come polmoni, pancreas o, molto raramente, tiroide.

Nei restanti 2 casi su 10, la sindrome di Cushing è **indipendente dall'ACTH** ed è causata da una **produzione autonoma eccessiva di cortisolo da parte delle ghiandole surrenali.** Anche in questi casi, la causa è generalmente legata alla presenza di ingrossamenti ghiandolari, formazioni nodulari o lesioni di una o entrambe le surrenali.[1]



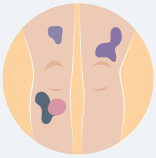
Rielaborazione grafica di fig. 1 rif. 5

QUALI SONO I SINTOMI E I SEGNI CLINICI DELLA SINDROME DI CUSHING?

I sintomi e i segni della sindrome di Cushing possono **variare da paziente a paziente,** anche in base ai livelli di cortisolo circolanti. **Molti sintomi** della sindrome di Cushing sono comuni anche ad altre patologie e **non sono specifici** di questa malattia. Questo può comportare un **ritardo nella diagnosi.**[6,7] I sintomi e segni **più caratteristici** che possono aiutare a ottenere una **diagnosi precoce** includono:[6,7]

Arrosamento del volto





Facilità nella formazione di lividi

Smagliature rossastre sulla pancia e alla radice degli arti





Debolezza dei muscoli prossimali (muscoli più vicini al tronco)

Altri sintomi e segni che possono essere **comuni ad altre patologie** o presenti in soggetti sani e quindi meno specifici di sindrome di Cushing includono:[6,7]



Viso arrotondato



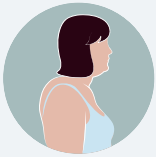
Eccessiva crescita di peli del volto e del corpo (più comune nelle donne)



Acne (più comune nelle donne)



Aumento del peso



Eccesso di grasso (schiena, collo e clavicole)

QUALI CONSEGUENZE PUÒ AVERE LA SINDROME DI CUSHING?

Nei soggetti affetti da sindrome di Cushing, la presenza di elevati livelli di cortisolo **aumenta il rischio di sviluppare complicanze,** che potrebbero richiedere a loro volta un trattamento farmacologico:[6,7]

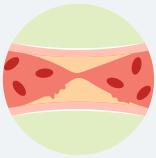
Ipertensione arteriosa





Problemi cardiaci

Alti livelli di colesterolo e trigliceridi nel sangue





Diabete mellito

Osteoporosi (fragilità ossea), **fratture e stanchezza muscolare**





Disturbi del sonno

Depressione, alterazioni dell'umore e della qualità della vita





Funzioni cerebrali compromesse (problemi di memoria, difficoltà nel linguaggio e nella comprensione)

QUALI EFFETTI PUÒ AVERE IL TRATTAMENTO DELLA SINDROME DI CUSHING?

• Sindrome da deprivazione di glucocorticoidi

La corretta gestione della sindrome di Cushing prevede l'intervento chirurgico (per la rimozione del tumore che causa l'eccessiva produzione di ACTH e cortisolo) e/o la terapia farmacologica. Entrambi gli approcci hanno lo scopo di **diminuire i livelli di cortisolo nel corpo**, fino al raggiungimento dei suoi normali livelli. Talvolta, a tale diminuzione, se troppo rapida, può seguire una serie di sintomi negativi; questo fenomeno viene definito come **"sindrome da deprivazione di glucocorticoidi".**[8]

I sintomi tipici di questa sindrome includono:[8]



Dolori muscolari



Appetito ridotto



Perdita del peso



Stanchezza



Depressione e alterazioni dell'umore

La sindrome da deprivazione di glucocorticoidi si manifesta comunemente dopo una **prolungata esposizione a livelli elevati di cortisolo** seguita da una loro brusca riduzione, e specialmente subito dopo l'inizio del trattamento.[8]

La sua comparsa richiede un attento **monitoraggio dei sintomi** da parte del medico e la **somministrazione di corticosteroidi** che «sostituiscano» temporaneamente il cortisolo che il corpo ora produce in misura minore, fino alla sua stabilizzazione. Tale somministrazione viene comunemente effettuata dopo la rimozione chirurgica del tumore, proprio per evitare lo sviluppo della sindrome da deprivazione di glucocorticoidi; ciò nonostante, non sempre questa misura preventiva ne previene la comparsa.[8]

• Insufficienza surrenalica

Quando i livelli di cortisolo scendono **al di sotto dei normali valori,** si tratta invece di **insufficienza surrenalica**. I sintomi di tale insufficienza possono in parte sovrapporsi a quelli della sindrome da deprivazione di glucocorticoidi, ma alcuni sono più seri o caratterizzati da maggiore intensità:[8]



Perdita dell'appetito



Nausea, malessere, vomito



Variazioni della temperatura corporea



Stanchezza



Debolezza, capogiro



Ipotensione arteriosa ed ipoglicemia

Sindrome da deprivazione di glucocorticoidi e insufficienza surrenalica possono essere difficili da distinguere tra di loro; per questo è importante **comunicare tempestivamente al proprio medico qualsiasi sintomo o effetto collaterale.** Il medico interverrà con eventuali **terapie farmacologiche** o suggerendo **alternative non farmacologiche**, come la terapia fisica o cognitivo-comportamentale.[8]

Nei pazienti con malattia di Cushing è importante un controllo regolare nel tempo, perché la malattia può tornare anche dopo molti anni. Il monitoraggio deve essere personalizzato, tenendo conto dei test alterati alla diagnosi e proseguito anche a lungo termine.[6]

LA MIA AGENDA

Il mio endocrinologo

Nome: _____

Telefono: _____

Email: _____

Contatto utile

Nome: _____

Telefono: _____

Email: _____

Data: __/__/____ **Ora:** ____:____ **Visita:** _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / Ora: : Visita: _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / Ora: : Visita: _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / **Ora:** : **Visita:** _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / **Ora:** : **Visita:** _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / Ora: : Visita: _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

Data: / / Ora: : Visita: _____

Medico: _____

Documenti da portare: _____

_____

Sintomi da segnalare: _____

Argomenti da affrontare: _____

_____

_____

Domande: _____

_____

_____

ACTH: ormone adrenocorticotropo.

Bibliografia:

1. Lacroix A, et al. Lancet. 2015;386:913–27. **2.** Chioma L, et al. J Endocrinol Invest. 2025;48(Suppl 1):21t. **3.** Knezevic E, et al. Cells. 2023;12(23):2726. **4.** Puglisi S, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2024;109(3):e901-e919. **5.** Reincke M, Fleseriu M. JAMA. 2023 Jul 11;330(2):170-181. **6.** Fleseriu M, et al. Lancet Diabetes Endocrinol. 2021;9(12):847-875. **7.** Pivonello R, et al. Lancet Diabetes Endocrinol. 2016 Jul;4(7):611-29. **8.** He X, et al. Pituitary. 2022;25(3):393-403.

Codice aziendale: RRD-014-2025

I contenuti di questo opuscolo non sostituiscono il consiglio medico. Se ha dubbi sulla sua salute, consulti il suo medico.

Si ringrazia l'associazione **aipacus** per il prezioso contributo e la collaborazione nella realizzazione dei contenuti.

Patrocinato dalla Società Italiana di Endocrinologia a supporto della corretta informazione rivolta ai pazienti.

Questo documento è stato realizzato grazie al contributo di medici e professionisti della salute.

Scopri di più su: https://www.ilmioamicocushing.it/

Recordati Rare Disease Italy Srl
Via Matteo Civitali 1
20148 Milano, Italia
Telefono: +33 1 47 73 64 58
Fax: +33 1 49 00 18 00
RRD info@recordati.com